

# DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Vöruupplýsingar fyrir NovaSeq 6000Dx

## Útgáfuferill

| Skjal               | Dagsetning     | Lýsing á breytingu                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|---------------------|----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 200014776 útgáfa 02 | September 2022 | Leiðrétti snið fyrir yfirlitsskrána úr texta (*.txt) í BED (*.bed) í leiðbeiningum um gerð keyrslu. Leiðrétti samhljóða VCF-skrár í VCF-skrár í úttakshluta greiningarinnar.                                                                                                                                                                                   |
| 200014776 útgáfa 01 | Ágúst 2022     | Bætt við:<br>Stillingarhluti<br>Kafli um kerfisbundna hávaðasiun<br>Uppfærðar leiðbeiningar um stofnun keyrslu sem innihalda nánari upplýsingar.<br>Innsláttar- og málfræðivillur leiðréttar.<br>Tilgreint að leiðbeiningar séu ætlaðar fyrir forritið þegar það er notað með NovaSeq 6000Dx Instrument.<br>Uppfærðar upplýsingar um innihald VCF-úttaksskrár. |
| 200014776 útgáfa 00 | Mars 2022      | Fyrsta útgáfa.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |

Þetta skjal og efni þess eru eign Illumina, Inc. og hlutdeildarféлага þess („Illumina“) og eru eingöngu ætluð til samningsbundinnar notkunar viðskiptavina þess í tengslum við notkun þeirrar vöru/þeirra vara sem hér er lýst og í engum öðrum tilgangi. Þetta skjal og efni þess skal ekki notað eða dreifa í neinum öðrum tilgangi og/eða á annan hátt miðlað, birt eða afritað með nokkrum hætti án skriflegs samþykkis Illumina. Illumina veitir ekki leyfi samkvæmt einkaleyfi sínu, vörumerki, höfundarrétti eða réttindum samkvæmt venjurétti né svipuð réttindi þriðja aðila með þessu skjali.

Leiðbeiningunum í þessu skjali verður að fylgja stranglega og á skýran hátt af hæfu og vel þjálfuðu starfsfólki til að tryggja rétta og örugga notkun vörunnar/varanna sem hér er lýst. Lesa verður og skilja allt innihald þessa skjals að fullu áður en slík vara eða vörur eru notaðar.

EF EKKI ER FARIÐ NÁKVÆMLEGA EFTIR ÖLLUM LEIÐBEININGUM SEM HÉR KOMA FRAM, GETUR ÞAÐ LEITT TIL SKEMMDA Á VÖRU/VÖRUM, MEIÐSLA Á FÓLKI, ÞAR Á MEÐAL NOTENDUM OG ÖÐRUM, AUK SKEMMDA Á ÖÐRUM EIGNUM. SLÍKT ÓGILDIR ALLA ÁBYRGÐ SEM GILDIR UM VÖRU/VÖRUR.

ILLUMINA BER EKKI ÁBYRGÐ VEGNA RANGRAR NOTKUNAR VÖRUNNAR/VARANNA SEM HÉR ER LÝST (ÞAR Á MEÐAL HLUTA ÞEIRRA EÐA HUGBÚNAÐAR).

© 2022 Illumina, Inc. Allur réttur áskilinn.

Öll vörumerki eru eign Illumina, Inc. eða viðkomandi eigenda. Nánari upplýsingar um vörumerki er að finna á

[www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

# Efnisyfirlit

|                                    |    |
|------------------------------------|----|
| Útgáfuferill .....                 | ii |
| Yfirlit .....                      | 1  |
| Greiningaraðferðir .....           | 1  |
| Búa til keyrslu .....              | 4  |
| Stillingar .....                   | 5  |
| Greiningarúttak .....              | 7  |
| FASTQ-skrár .....                  | 7  |
| BAM-skrár .....                    | 8  |
| VCF-skrár .....                    | 8  |
| Skoða niðurstöður greiningar ..... | 14 |
| Tæknileg aðstoð .....              | 15 |

# Yfirlit

DRAGEN™-forritið Illumina® DNA Prep with Enrichment Dx framkvæmir aðgreiningu sýna (demultiplexing), myndun FASTQ-skráa, vörpun og samræmingu lesagna við viðmiðunarerfðamengi, auk greiningar á erfðabreytileika í samræmi við valið greiningarverkflæði.

## Greiningaraðferðir

DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx framkvæmir affléttun, FASTQ myndun, lestrarvörpun og samstillingu við viðmiðunarerfðamengi, allt eftir völdu vinnuflæði.

- Gerð FASTQ-skráa
- Kímlínu FASTQ og VCF myndun
- Líkamleg FASTQ og VCF myndun

## FASTQ myndun

Samsettu raðirnar eru skrifaðar í FASTQ-skrár fyrir hvert sýni. FASTQ-skrár eru textaskrár sem innihalda raðgreiningargögn og gæðastig fyrir aðeins eitt sýni. Fyrir hvert sýni eru aðskildar FASTQ-skrár búnar til fyrir hverja flæðisflögurein, fyrir hverja raðgreiningu. Nafn sýnisins eins og það var tilgreint við uppsetningu keyrslu er innifalið í FASTQ-skráarnafninu. FASTQ-skrár eru aðalinntakið fyrir samstillingu. Fyrsta skrefið í myndun FASTQ-skráa er afblöndun. Aðskiljun sýna úthlutar klösum sem fara í gegnum síu til sýna með því að bera saman hverja vísilestraröð við þær vísiraðir sem tilgreindar eru fyrir keyrsluna. Engin gæðagildi eru tekin til greina í þessu skrefi. Vísislestrar eru greindir með eftirfarandi skrefum:

- Sýnin eru númeruð frá 1 eftir því í hvaða röð þau eru skráð fyrir keyrsluna.
- Úrtaksnúmer 0 er frátekið fyrir klasa sem ekki var úthlutað úrtaki.
- Klösum er úthlutað á sýni þegar vísiröðin passar nákvæmlega saman eða þegar allt að eitt ósamræmi er í hverjum vísislestri.

Hugbúnaðurinn inniheldur ORA-þjöppun til að þjappa FASTQ-skrám. Þegar ORA-sniðið (\*.ora) er notað er md5 prófsumma FASTQ innihaldsins varðveitt eftir þjöppunar- og afþjöppunarferli til að tryggja taplausa þjöppun.

## DNA vörpun & samstilling

Fyrsta stig vörpunar er að búa til kím úr lestrinum og leita síðan að nákvæmum samsvörum í viðmiðunarerfðamenginu. Þessar niðurstöður eru síðan betrubættar með því að keyra fulla Smith-Waterman samstillingu á þeim stöðum þar sem þéttleikinn af kímsamsvörum er mestur. Þetta vel skjalfesta reiknirit virkar með því að bera saman hverja stöðu lestursins við allar mögulegar stöður viðmiðsins. Þessir samanburðir samsvara fylki mögulegra samstillinga milli lestrar og viðmiðs. Fyrir hvern

af þessum mögulegu samstillingarstöðum reiknar Smith-Waterman aðferðin stig sem eru notuð til að meta hvort besta samstillingin sem fer í gegnum viðkomandi reit í fylkinu nái honum með kinnisamsvörun eða mispörun (skáhallu hreyfingu), úrfellingu (láréttri hreyfingu) eða innskoti (lóðréttri hreyfingu). Samsvörun milli lestrar og viðmiðs gefur bónus á stigatöfluna, og mispörun eða úrfelling/innskot veldur refsingu. Leiðin sem fær hæstu stig í gegnum fylkið er sú röðun sem valin er.

Sértæk stigagildi í þessu reikniriti gefa til kynna hvernig skuli vega, þegar samstilling hefur margar mögulegar túlkanir, á milli líkindanna á indel og einum eða fleiri SNP, eða hvort samstilling án snyrtingar sé valin. Sjálfgefin DRAGEN-stigagildi henta vel til að varpa miðlungslöngum lestrum á heilt viðmiðunarerfðamengi mannsins fyrir tilbrigðaköllum. Sérhvert sett af Smith-Waterman stigagjafarþreutum táknar ónákvæmt líkan af stökkbreytingum í erfðamengi og raðgreiningarvillum. Ýmsar stillingar á stigagjöf við samstillingu geta verið heppilegri eftir notkunarviði.

## DRAGEN Germline Variant Calling

DRAGEN Germline Small Variant Caller notar vörpuð og samræmd DNA-lesgögn sem inntak og greinir SNP og innskot eða úrfellingar (indels) með því að sameina dálkagreiningu og staðbundna *de novo* samsetningu setraða.

Kallanleg viðmiðunarsvæði eru fyrst greind með nægilegri samstillingarþekju. Innan þessara viðmiðunarsvæða greinir hraðskimun á flokkuðum lestrum virk svæði, sem eru miðjuð á uppsafnaða dálka með vísbendingum um tilbrigði. Virku svæðin eru fyllt með nægu samhengi til að hylja mikilvægt efni sem er ekki viðmið. Ef vísbendingar eru um innskot eða úrfellingar fá virk svæði viðbótarfyllingu.

Samstilltir lestrar eru klipptir innan hvers virks svæðis og settir saman í De Bruijn graf. Endar klipptu lestranna eru vigtaðir út frá fjölda athugana, með viðmiðunarröðina sem grunnstöð. Eftir nokkra hreinsun og einföldun á grafinu eru allar leiðir frá upptökum til áfangastaðar dregnar út sem mögulegar setraðir. Hver setröð er samstillt við viðmiðunarerfðamengið með Smith-Waterman aðferðinni til að bera kennsl á þau tilbrigði sem hún táknar. Þessa atburðarás má bæta við með staðsetningarbyggðri greiningu. Líkurnar  $P(r|H)$  á að sjá lesturinn, að því gefnu að setröðin sé raunverulegt upphafssýni, eru fyrir hvert par af lestri og setröð áætlaðar með para-földu Markov-líkani (HMM).

Með skimun eftir viðmiðunarstöðu yfir virka svæðið eru mögulegar arfgerðir myndaðar úr tvílitna samsetningum tilbrigðisatburða (SNP eða indels). Fyrir hvern atburð (þar með talið viðmið) eru skilyrt líkindi  $P(r|e)$  á að sjá hvern skarandi lestur metin sem hámarkslíkindi  $P(r|H)$  fyrir þær setraðir sem styðja viðkomandi atburð. Þau eru sameinuð í skilyrtu líkindin  $P(r|e1e2)$  fyrir arfgerðina (atburðapar) og síðan margfölduð til að fá skilyrtu líkindin  $P(R|e1e2)$  fyrir alla lestraruppsöfnunina. Með því að nota Bayes-formúluna eru eftirálíkur  $P(e1e2|R)$  fyrir hverja tvílitna arfgerð reiknaðar, og sú arfgerð sem hefur hæstu líkur er valin.

Í gVCF stillingu sem notuð er fyrir skalanleg fjölsýnistilbrigðisköll er hægt að keyra DRAGEN Germline Small Variant Caller fyrir hvert sýni til að búa til milli-erfðatilbrigðiskallsskrá (gVCF). Síðan er hægt að nota gVCF til skilvirkar sameiginlegrar erfðagreiningar á mörgum sýnum, sem gerir kleift að vinna úr sýnum á stigvaxandi hátt og skala þau í stóra hópa.

Þar sem DRAGEN Germline Small Variant Caller notar reiknirit sem gera það kleift að greina á skilvirkan hátt á milli fylgnivilla og raunverulegra tilbrigða, eru síunarreglurnar mjög einfaldar.

## DRAGEN Somatic Variant Calling

DRAGEN-greininirinn fyrir líkamsfrumuafbrigði notar vörpuð og samræmd DNA-lesgögn sem inntak og greinir stakar kirnabreytingar (SNV) og innskot eða úrfellingar (indels) með staðbundinni *de novo* samsetningu setraða á virku svæði.

Kallanleg viðmiðunarsvæði eru fyrst greind með nægilegri samstillingarþekju. Innan þessara viðmiðunarsvæða greinir skimun á flokkuðum lestrum virk svæði, sem eru miðuð á uppsafnaða dálka með vísbendingum um tilbrigði í æxlislestrum. Virku svæðin eru fyllt með nægu samhengi til að hylja mikilvægt efni sem er ekki viðmið. Ef vísbendingar eru um innskot eða úrfellingar fá virk svæði viðbótarfyllingu.

Samstilltir lestrar eru klipptir innan hvers virks svæðis og settir saman í De Bruijn graf. Endar klipptu lestranna eru vigtaðir út frá fjölda athugana, með viðmiðunarröðina sem grunnstoð. Eftir nokkra hreinsun og einföldun á grafinu eru allar leiðir frá upptökum til áfangastaðar dregnar út sem mögulegar setraðir. Hver setröð er samstillt við viðmiðunarerfðamengið með Smith-Waterman aðferðinni til að bera kennsl á þau tilbrigði sem hún táknar. Fyrir hvert par af lestri og setröð eru líkurnar  $P(r|H)$  á að sjá lesturinn, að því gefnu að setröðin sé raunverulegt upphafssýni, áætlaðar með para-földu Markov-líkani (HMM).

Til að ákvarða TLOD-stigið skimar DRAGEN Somatic Small Variant Caller fyrst eftir viðmiðunarstöðu fyrir hvern mögulegan líkamsbreytileika sem og viðmiðunaratburðinn yfir virka svæðið. Skilyrt líkindi  $P(r|e)$  á að sjá hvern skörunarlestur eru metin sem hámarks  $P(r|H)$  fyrir setraðir sem styðja atburðinn. Þau eru síðan sameinuð í skilyrtu líkindin  $P(r|E)$  fyrir atburðartilgátuna  $E$ . Hún felur í sér blöndu af viðmiðunar- og mögulegum samsætum yfir bil samsætutíðna. Að lokum eru þau margfölduð til að fá skilyrtu líkindin  $P(r|E)$ , sem lýsa heildaruppsöfnun lestrarins. Síðan eru TLOD-stig reiknuð sem sönnun þess að ALT-samsæta sé til staðar í æxlissýninu í tilteknu genasæti.

# Búa til keyrslu

Notið eftirfarandi skref til að setja upp keyrslu Illumina Run Manager annað hvort á NovaSeq 6000Dx eða notið vafra á nettengdri tölvu. Hægt er að færa sýnisgögn inn handvirkt eða með því að flytja inn sýnisblað.

## Application & Run Settings (Forrits- og keyrslustillingar)

1. Á Runs (Keyrslur) skjánum skaltu velja **Create Run** (Stofna keyrslu).
2. Veljið DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx forritið og síðan **Next** (Áfram).
3. Sláðu inn keyrsluheiti á skjánum Run Settings (Keyrslustillingar). Keyrsluheitið auðkennir keyrsluna frá raðgreiningu til greiningar.
4. **[Valfrjálst]** Sláðu inn lýsingu á keyrslunni til að auðkenna keyrsluna frekar.
5. Gangið úr skugga um að valið Library Prep Kit (sett fyrir undirbúning safns) sé Illumina DNA Prep with Enrichment Dx sett fyrir undirbúning safns.
6. Veljið það sett fyrir vísilykla sem þú kýst.
7. Sláið inn lestrarlengd.  
Read 1 og Read 2 hafa sjálfgefið gildi upp á 151 lotur.  
Index 1 og Index 2 hafa fast gildi upp á 10 lotur.
8. **[Valfrjálst]** Sláðu inn auðkenni safnsrörsins.
9. Veljið **Next** (Áfram).

## Sample Data (Sýnisgögn)

Notið töfluna á skjánum Sample Data (Sýnisgögn) til að slá inn sýnisupplýsingar handvirkt. Einnig er hægt að velja **Import Samples** (Flytja inn sýni) til að hlaða upp upplýsingum um sýnið. Fyrir nánari upplýsingar um innflutning sýnis, sjá [Import Samples \(Flytja inn sýni\)](#) á síðu 5 (Flytja inn sýni).

Sláið inn sýni handvirkt

1. Sláðu inn einkvæmt sýnisauðkenni í reitnum Sample ID (Sýnisauðkenni).
2. Notið **Plate - Well Position** (Plata - staðsetning brunns) til að velja brunnsstöðuna.  
Reitirnir i7 Index, Index 1, i5 Index og Index 2 fyllast út sjálfkrafa.
3. **[Valfrjálst]** Sláðu inn nafn safns.
4. Bætið við röðum og endurtakið skref 1–3 eftir þörfum þar til öllum sýnum hafa verið bætt við töfluna.
5. Veljið **Next** (Áfram).

## Import Samples (Flytja inn sýni)

Hægt er að hlaða niður sniðmáti (\*.csv) á skjánum Sample Data (Sýnisgögn) þegar keyrsla er skipulögð Illumina Run Manager með því að nota vafra á nettengdri tölvu.

1. Veljið **Download Template** (Sækja sniðmát) til að hlaða niður tómri CSV-skrá.
2. Úr CSV-skránni skaltu slá inn sýnisupplýsingarnar og vista skrána.  
CVS-skráin fyrir sýnisblaðið inniheldur eftirfarandi gagnadálka: Sample ID (Sýnisauðkenni), Plate - Well Position (Plata - staðsetning brunns), **Optional** (valfrjálst) Library Name (Heiti safns).
3. Veljið **Import Samples** (Flytja inn sýni) og flettu að staðsetningu CSV-skrárinnar.
4. Veljið **Next** (Áfram).

## Analysis Settings (Greiningarstillingar)

1. Veljið æskilegt greiningarvinnuflæði:
  - Gerð FASTQ-skráa
  - Kímlínu FASTQ og VCF myndun fyrir kímlínuvinnuflæði
  - FASTQ- og VCF-myndun fyrir líkamsfrumusértækt vinnuflæði
2. **[Valfrjálst]** Ef þess er óskað, veldu gátreitinn **Generate ORA compressed FASTQs** (Mynda ORA þjappaðar FASTQ skrár) til að virkja FASTQ ORA þjöppun.
3. **[Vinnuflæði til að búa til VCF]** Notið fellivalmyndina **Manifest File Selection** (Val á yfirlitsskrá) til að velja yfirlitsskrá.  
Nauðsynlegt er að skrá inn upplýsingaskrá fyrir DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Upplýsingaskráin er BED-skrá (\*.bed) með flípaskilgreiningu sem tilgreinir nöfn og staðsetningar viðmiðunarmarksvæða.
4. **[Vinnuflæði fyrir myndun líkamlegra FASTQ og VCF]** Notið fellivalmyndina **Noise File Selection** (Val á hávaðaskrá) til að velja hávaðaskrá.  
Hægt er að tilgreina BED-skrá með staðarsértæku hávaðastigi til að sía út kerfisbundinn hávaða. Fyrir nánari upplýsingar, sjá [Hávaðasíun á síðu 6](#).
5. Veljið **Next** (Áfram).

## Run (Keyrsla) Review (Skoða)

1. Á skjánum Review (Skoða) skal fara yfir upplýsingarnar sem færðar voru inn á skjánum Run Settings (Keyrslustillingar), Sample Data (Sýnisgögn) og Analysis Settings (Greiningarstillingar).
2. Veljið **Save** (Vista).  
Keyrslan er vistuð á flípanum Planned (Skipulagt) á skjánum Runs (Keyrslur).

## Stillingar

Veljið forritið á Applications (Forrit) skjánum til að skoða núverandi stillingar og breyta stillingum.

## Samskipan

Stillingaskjáriinn sýnir eftirfarandi stillingar forritsins:

- **Library Prep Kits** (Tæki fyrir undirbúning safns) — Sýnir sjálfgefið undirbúningssett safns fyrir forritið. Þessari stillingu er ekki hægt að breyta.
- **Index Adapter Kits** (Vísislyklasett) — Sýnir sjálfgefið vísislyklasett fyrir forritið. Þessari stillingu er ekki hægt að breyta.
- **Read lengths** (Lestrarlengdir) — Lestrarlengdir eru sjálfgefið stilltar á 151 fyrir forritið en hægt er að breyta þeim við stofnun keyrslu.
- **Manifest and Noise Files** (Upplýsinga- og hávaðaskrár) — Hlaða upp og breyta stillingum fyrir upplýsinga- og hávaðaskrár.
  - Veljið **Upload File** (Hlaða upp skrá) til að hlaða upp skrá til notkunar í greiningu.
  - Veljið **Default** (Sjálfgefið) útvarpshnappinn til að stilla skrána sem sjálfgefna upplýsingaskrá eða hávaðaskrá sem valin er við stofnun keyrslu þegar forritið er valið.
  - Veljið gátreitinn **Enabled** (Virkjuð) til að stilla skrána þannig að hún birtist í fellivalmyndinni við stofnun keyrslu.

## Heimildir

Notið gátreitina á Permissions (Heimildir)-skjánum til að stjórna aðgangi notenda að forritinu.

## Hávaðasíun

Kerfisbundin hávaðasíun er í boði þegar notast er við líkamsfrumusnið. Síuna má nota í venjulegri æxlisstillingu, en hún er sérstaklega gagnleg fyrir æxliskeyslur þegar samsvarandi eðlileg gildi eru ekki tiltæk.

BED-skrá fyrir kerfisbundinn hávaða ætti að vera gerð úr eðlilegum sýnum. Mælt er með að smíða kerfisbundnar hávaðaskrár sem eru sértækar fyrir safnundirbúning, raðgreiningarkerfi og viðkomandi spjald. Mælt er með að nota um það bil 50 eðlileg sýni til að búa til hávaðaskrár.

# Greiningarúttak

DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx vistar eftirfarandi upplýsingar í greiningarmöppunni. Aðeins verkflæði fyrir kímínu og líkamsfrumur framleiða PDF.

- Upplýsingaskrá notuð
- Hugbúnaðarútgáfa
- Sýnisauðkenni
- Heildarfjöldi samræmdra lestra
- Hlutfall samstilltra lestra á hvert sýni
- Fjöldi kallaðra SNV á hvert sýni
- Fjöldi kallaðra innskota og úrfellinga á hvert sýni
- Þekjutölfræði

## Úttaksskrár greiningar

Eftirfarandi úttaksskrár eru búnar til af forritinu. Nákvæmlega hvaða skrár eru búnar til fer eftir því hvaða greiningarvinnuflæði er notað. Úttaksskrárnar eru staðsettar í greiningarmöppunni.

| Úttaksskrá                           | Lýsing                                                                                                                                                             |
|--------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| FASTQ (*.fastq.gz eða *.fastq.ora)   | Milliskrár sem innihalda basaköll með gæðaskori. FASTQ-skrár eru aðalinntakið fyrir samræmingarskrefið. Ef ORA-þjöppun er valin, þá endurspeglar skráarheitið það. |
| Samstillingar-BAM skrár (*.bam)      | Inniheldur samstillta lestra fyrir tiltekið sýni.                                                                                                                  |
| Genome VCF-skrár (*.gvcf.gz)         | Inniheldur arfgerðina fyrir hverja stöðu, hvort sem hún er kölluð sem tilbrigði eða viðmið.                                                                        |
| VCF-skrár (*.vcf.gz)                 | Inniheldur kölluð tilbrigði á hverri stöðu.                                                                                                                        |
| Skýrsla um mæligildi keyrslu (*.csv) | Inniheldur gæðamælikvarða um keyrsluna, þar á meðal heildarafrakstur og Q30 skor.                                                                                  |

## FASTQ-skrár

FASTQ (\*.fastq.gz, \*.fastq.ora) er textabundið skráarsnið sem inniheldur basaköll og gæðagildi fyrir hvern lestur. Skráin inniheldur eftirfarandi upplýsingar.

- Auðkenni sýnisins
- Röðin

- Plúsmerki (+)
- Gæðastig Phred í ASCII + 33 kóðuðu sniði

Auðkenni sýnis er sniðið á eftirfarandi hátt.

```
@Instrument:Run ID:FlowCell ID:Lane:Tile:X:Y
ReadNum:FilterFlag:0:SampleNumber
Dæmi:
@SIM:1:FCX:1:15:6329:1045 1:N:0:2
TCGCACTCAACGCCCTGCATATGACAAGACAGAATC
+
<>;##=><9=AAAAAAAAA9#:<#<;<<<???#=#
```

## BAM-skrár

BAM-skrá (\*.bam) er þjöppuð tvíundarskrá af SAM-skrá (sequence alignment map) sem er notuð til að tákna samstilltar raðir allt að 128 Mb. BAM skrár nota skráarnafnsniðið `SampleName_S#.bam`. `#` er sýnisnúmerið sem ákvarðast af þeirri röð sem sýnin eru skráð í fyrir keyrsluna. Í fjölhnútastillingu er `S#` stillt á `S1`, óháð röð sýnisins.

BAM-skrár innihalda hausahluta og samstillingarhluta:

- Síðuhaus—Inniheldur upplýsingar um alla skrána, svo sem nafn sýnis, lengd sýnis og samstillingaraðferð. Samstillingar í samstillingarhlutanum eru tengdar ákveðnum upplýsingum í hausahlutanum.
- Samstillingar—Inniheldur lestursheiti, lestursröð, lestursgæði, upplýsingar um samstillingu og sérsniðin merki. Lestrarheitið inniheldur litninginn, upphafshnit, gæði samstillingar og lýsingarstreng samsvörunar.

Samstillingarhlutinn inniheldur eftirfarandi upplýsingar fyrir hvern lestur eða lestrapar:

- AS: Gæði paraðra enda samstillinga.
- RG: Lestrarhópur, sem gefur til kynna fjölda lestra fyrir tiltekið sýni.
- BC: Strikamerki sem gefur til kynna affléttað sýnisauðkenni sem tengist lestrinum.
- SM: Gæði samstillingar með einum enda.
- XC: Lýsingarstrengur samsvörunar.
- XN: Nafnmerki amplikonsins, sem skráir auðkenni þess og tengist BAM-vísisskrám (\*.bam.bai), veitir tilvísun í samsvarandi BAM-skrá.

## VCF-skrár

Skrár á tilbrigðakallssniði (\*.vcf) innihalda upplýsingar um tilbrigði sem finnast á tilteknum stöðum í viðmiðunarerfðamengi.

Síðuhaus VCF-skráarinnar inniheldur útgáfu VCF-skráarsniðsins, útgáfu tilbrigðakallarans og lista yfir skýringar sem notaðar eru í afgangnum af skránni. Síðuhaus VCF-skráarinnar inniheldur einnig viðmiðunarerfðamengisskrána og BAM-skrána. Síðasta línan í síðuhausunum inniheldur dálkafyrirsagnir fyrir gagnalínurnar. Hver gagnalína VCF-skráarinnar inniheldur upplýsingar um eitt tilbrigði.

Tafla 1 Síðuhausar VCF-skráa

| Yfirskrift | Lýsing                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CHROM      | Litningur viðmiðunarerfðamengisins. Litningar birtast í sömu röð og í viðmiðunar FASTA-skránni.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| POS        | Einbasa staðsetning tilbrigðisins í viðmiðunarlitningnum. Fyrir einkirnitilbrigði (single nucleotide variants, SNV) er þessi staðsetning viðmiðunarbasinn með tilbrigðinu. Fyrir innskot og úrfellingar (indels) er þessi staðsetning viðmiðunarbasinn rétt á undan tilbrigðinu.                                                                                                                                  |
| ID         | rs (viðmiðunar-SNP)-númerið fyrir SNP sem fengið er úr dbSNP.txt, ef við á. Ef það eru fleiri en eitt rs-númer á þessum stað er listinn aðskilinn með semíkómmu. Ef engin dbSNP-færsla er til staðar á þessum stað er notað merki fyrir gildi sem vantar ('.').                                                                                                                                                   |
| REF        | Viðmiðunarfgerð. Til dæmis er úrfelling á einu T táknuð þannig að viðmiðunarrunan sé TT og vararunan T. Tilbrigði á einu kirni frá A í T er táknað sem viðmiðunarkirnið A og varakirnið T.                                                                                                                                                                                                                        |
| ALT        | Samsæturnar sem eru frábrugðnar viðmiðunarlestrinum. Til dæmis er innskot á einu T táknað þannig að viðmiðunarrunan er A og vararunan AT. Tilbrigði af stöku kirni frá A til T er táknað sem viðmiðunar A og vara T.                                                                                                                                                                                              |
| QUAL       | Gæðastig sem er úthlutað af afbrigðakallaranum, út frá Phred-kvarða. Hærri stig gefa til kynna meiri öryggi í tilbrigðinu og minni líkur á villum. Fyrir gæðastig Q eru áætlaðar líkur á villu 10 <sup>-Q/10</sup> . Til dæmis hefur mengi Q30-kallanna 0,1% villutíðni. Margir tilbrigðakallarar úthluta gæðastigum á grundvelli tölfræðilegra líkana sinna, og eru þau oft há miðað við þá villutíðni sem sést. |

Tafla 2 Skýringar á VCF-skrám

| Yfirskrift | Lýsing                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| FILTER     | <p>Ef allar síur eru taldar gildar, þá er skrifað GILT í síudálkinn.</p> <p>Mögulegar FILTER-færslur í kímlínuvinnuflæði eru meðal annars:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>DRAGENSnpHardQUAL</b>—Notað ef QUAL-stig SNP tilbrigðisins nær ekki þröskuldi</li> <li>• <b>DRAGENIndelHardQUAL</b>—Notað ef QUAL-stig indel-tilbrigðisins nær ekki þröskuldi</li> <li>• <b>LowDepth</b>—Staður síaður út vegna þess að þekjudýpt nær ekki tilskildum þröskuldi</li> <li>• <b>LowGQ</b>—Staður síaður út vegna þess að þekjudýpt nær ekki tilskildum þröskuldi</li> <li>• <b>PloidyConflict</b>—Arfgerðarkall frá tilbrigðakallara er ekki í samræmi við litnun litninga</li> <li>• <b>base_quality</b>—Staður var síaður þar sem miðgildi grunngæða í alt-lestrum á þessum stað uppfyllti ekki viðmiðunarmörk</li> <li>• <b>filtered_reads</b>—Staður síaður út vegna þess að of stór hluti lestra hefur verið síaður út</li> <li>• <b>fragment_length</b>—Staður síaður út vegna þess að alger munur á miðgildi brotlengdar alt lestra og miðgildi brotlengdar ref lestra í þessu genasæti fer yfir þröskuld.</li> <li>• <b>low_depth</b>—Staður síaður út vegna þess að lestrardýptin er of lítil</li> <li>• <b>low_frac_info_reads</b>—Staður síaður út vegna þess að hlutfall upplýsandi lestra er undir þröskuldi</li> <li>• <b>low_normal_depth</b>—Staður síaður út vegna þess að lestrardýpt eðlilegra sýna er of lítil</li> <li>• <b>long_indel</b>—Staður síaður út vegna þess að indel-lengd er of mikil</li> <li>• <b>mapping_quality</b>—Staður síaður út vegna þess að miðgildi vörpunargæða alt lestra í þessu genasæti nær ekki þröskuldi</li> <li>• <b>multiallelic</b>—Staður síaður út vegna þess að fleiri en tvær alt samsætur komast í gegnum æxlis-LOD</li> <li>• <b>non_homref_normal</b>—Staður síaður út vegna þess að arfgerð eðlilegs sýnis er ekki arfhreint viðmið</li> <li>• <b>no_reliable_supporting_read</b>—Þessi genastaður var síaður út þar sem enginn áreiðanlegur stuðningslestur fyrir lífsfrumusértækan breytileika fannst.</li> <li>• <b>panel_of_normals</b>—Sést í að minnsta kosti einu sýni í spjaldi eðlilegra vcf</li> <li>• <b>read_position</b>—Staður síaður út vegna þess að miðgildi fjarlægða milli upphafs/loka lestars og þessa genasætis er undir þröskuldi</li> <li>• <b>RMxNRepeatRegion</b>—Staður síaður út vegna þess að öll eða hluti tilbrigðasamsætunnar er endurtekning á viðmiðinu.</li> <li>• <b>strand_artifact</b>—Staður síaður út vegna mikillar skekkju í þráðum</li> <li>• <b>str_contraction</b>—Set síað vegna gruns um PCR-villu þar sem alt samsætan er einni endurtekningareiningu minni en viðmiðunarsamsætan</li> <li>• <b>too_few_supporting_reads</b>—Staður síaður út vegna þess að of fáir stuðningslestrar eru í æxlissýninu.</li> </ul> |

| Yfyrskrift       | Lýsing                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| FILTER<br>(frh.) | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>weak_evidence</b>—Stig líkamstilbrigðis ná ekki þröskuldi</li> <li>Mögulegir FILTER-reitir í líkamsfrumusértæku vinnuflæði eru meðal annars:</li> <li>• <b>base_quality</b>—Staður var síður þar sem miðgildi grunngæða í alt-lestrum á þessum stað uppfyllti ekki viðmiðunarmörk</li> <li>• <b>filtered_reads</b>—Staður síður út vegna þess að of stór hluti lestra hefur verið síður út</li> <li>• <b>fragment_length</b>—Staður síður út vegna þess að alger munur á miðgildi brotlengdar alt lestra og miðgildi brotlengdar ref lestra í þessu genasæti fer yfir þröskuld.</li> <li>• <b>low_depth</b>—Staður síður út vegna þess að lestrardýptin er of lítil</li> <li>• <b>low_frac_info_reads</b>—Staður síður út vegna þess að hlutfall upplýsandi lestra er undir þröskuldi</li> <li>• <b>low_normal_depth</b>—Staður síður út vegna þess að lestrardýpt eðlilegra sýna er of lítil</li> <li>• <b>long_indel</b>—Staður síður út vegna þess að indel-lengd er of mikil</li> <li>• <b>mapping_quality</b>—Staður síður út vegna þess að miðgildi vörpunargæða alt lestra í þessu genasæti nær ekki þröskuldi</li> <li>• <b>multiallelic</b>—Staður síður út vegna þess að fleiri en tvær alt samsætur komast í gegnum æxlis-LOD</li> <li>• <b>non_homref_normal</b>—Staður síður út vegna þess að arfgerð eðlilegs sýnis er ekki arfhreint viðmið</li> <li>• <b>no_reliable_supporting_read</b>—Þessi genastaður var síður út þar sem enginn áreiðanlegur stuðningslestur fyrir lífsfrumusértækan breytileika fannst.</li> <li>• <b>panel_of_normals</b>—Sést í að minnsta kosti einu sýni í spjaldi eðlilegra vcf</li> <li>• <b>read_position</b>—Staður síður út vegna þess að miðgildi fjarlægða milli upphafs/loka lestars og þessa genasætis er undir þröskuldi</li> <li>• <b>RMxNRepeatRegion</b>—Staður síður út vegna þess að öll eða hluti tilbrigðasamsætunnar er endurtekning á viðmiðinu.</li> <li>• <b>strand_artifact</b>—Staður síður út vegna mikillar skekkju í þráðum</li> <li>• <b>str_contraction</b>—Set síð vegna gruns um PCR-villu þar sem alt samsætan er einni endurtekningareiningu minni en viðmiðunarsamsætan</li> <li>• <b>too_few_supporting_reads</b>—Staður síður út vegna þess að of fáir stuðningslestrar eru í æxlissýninu.</li> <li>• <b>weak_evidence</b>—Stig líkamstilbrigðis ná ekki þröskuldi</li> <li>• <b>systematic_noise</b>—Set síð eftir vísbendingum um kerfisbundinn hávaða í eðlilegum gildum</li> </ul> |

| Yfyrskrift | Lýsing                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| INFO       | <p>Mögulegar INFO-færslur í kímlínuvinnuflæði eru meðal annars:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>AC</b>—Fjöldi samsæta í arfgerðum fyrir hverja ALT samsætu, í sömu röð og talið er upp.</li> <li>• <b>AF</b>—Tíðni samsæta fyrir hverja ALT samsætu, í sömu röð og talið er upp.</li> <li>• <b>AN</b>—Heildarfjöldi samsæta í kölluðum arfgerðum.</li> <li>• <b>DB</b>—dbSNP aðild.</li> <li>• <b>FS</b>—Phred-kvarðað p-gildi með því að nota nákvæmnispróf Fishers til að greina þráðskekku.</li> <li>• <b>QD</b>—Tilbrigðisöryggi/gæði eftir dýpt.</li> <li>• <b>R2_5P_bias</b>—Stig byggð á þörunarskekku og fjarlægð frá 5. aðalenda.</li> <li>• <b>SOR</b>—Samhverft gagnlíkindahlutfall 2x2 tengslatöflu til að greina skekkju í þráðum.</li> <li>• <b>DP</b>—Áætluð lestrardýpt (upplýsandi og óupplýsandi); ákveðnir lestrar kunna að hafa verið fjarlægðir vegna MAPQ-gilda o.fl.</li> <li>• <b>END</b>—Stöðvunarstaða bilsins.</li> <li>• <b>FractionInformativeReads</b>—Hlutfall upplýsandi lestra af heildarfjölda lestra.</li> <li>• <b>MQ</b>—RMS vörpunargæði.</li> <li>• <b>MQRankSum</b>—Z-gildi úr Wilcoxon-prófi á summu sætistalna fyrir eiginleika Alt, borið saman við Ref-lestrarvörpun.</li> <li>• <b>ReadPosRankSum</b>—Z-stig úr Wilcoxon-prófi á sætisröðun Alt- og Ref-lestra til að meta skekkju í lestrarstöðu.</li> <li>• <b>SOMATIC</b>—Að minnsta kosti eitt tilbrigði á þessari stöðu er líkamlegt.</li> </ul> <p>Mögulegir INFO-reitir í líkamsfrumusértæku vinnuflæði eru meðal annars:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>DP</b>—Áætluð lestrardýpt (upplýsandi og óupplýsandi); ákveðnir lestrar kunna að hafa verið fjarlægðir vegna MAPQ-gilda o.fl.</li> <li>• <b>END</b>—Stöðvunarstaða bilsins.</li> <li>• <b>FractionInformativeReads</b>—Hlutfall upplýsandi lestra af heildarfjölda lestra.</li> <li>• <b>MQ</b>—RMS vörpunargæði.</li> <li>• <b>MQRankSum</b>—Z-gildi úr Wilcoxon-prófi á summu sætistalna fyrir eiginleika Alt, borið saman við Ref-lestrarvörpun.</li> <li>• <b>ReadPosRankSum</b>—Z-stig úr Wilcoxon-prófi á sætisröðun Alt- og Ref-lestra til að meta skekkju í lestrarstöðu.</li> <li>• <b>AQ</b>—Kerfisbundin hávaðastig.</li> <li>• <b>hotspot</b>—Þekkt líkamsset, notað til að auka öryggi í köllum.</li> <li>• <b>SOMATIC</b>—Að minnsta kosti eitt tilbrigði á þessari stöðu er líkamlegt.</li> </ul> |

| Yfyrskrift | Lýsing                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| SNID       | <p>Í sniðsdálknum eru reitir taldir upp og aðskildir með tvípunktum. Til dæmis, GT:GQ. Tiltækir reitir í kímlínuvinnuflæði eru meðal annars:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>AD</b>—Samsæt dýpt (aðeins upplýsandi lestrar taldir af heildarfjölda lestra) fyrir ref og alt samsætur í þeirri röð sem þær eru taldar upp.</li> <li>• <b>AF</b>—Samsæt brot fyrir allar samsætur í þeirri röð sem þær eru taldar upp.</li> <li>• <b>DP</b>—Áætluð lestrardýpt (lestur með MQ=255 eða með slæmum pörunum er síður út).</li> <li>• <b>F1R2</b>—Fjöldi lestra í F1R2 parastefnu sem styður hverja samsætu.</li> <li>• <b>F1R2</b>—Fjöldi lestra í F2R1 parastefnu sem styður hverja samsætu.</li> <li>• <b>GP</b>—Phred-kvörðuð eftirálíkindi fyrir arfgerðir eins og þær eru skilgreindar í VCF forskriftinni.</li> <li>• <b>GQ</b>—Gæði arfgerðar.</li> <li>• <b>GT</b>—Arfgerð. 0 samsvarar viðmiðunarbaskanum, 1 samsvarar fyrstu færslunni í ALT-dálknum og svo framvegis. Skástrikið (/) gefur til kynna að engar upplýsingar um fösun eru tiltækar.</li> <li>• <b>MB</b>—Tölfræði fyrir hvert sýni til að greina pörunarskekkju.</li> <li>• <b>PL</b>—Staðlaðar, Phred-kvarðaðar líkur á arfgerðum eins og þær eru skilgreindar í VCF-forskriftinni.</li> <li>• <b>PRI</b>—Phred-kvörðuð fyrirframlíkindi fyrir arfgerðir.</li> <li>• <b>PS</b>—Upplýsingar um fösunarauðkenni, þar sem hvert einkvæmt auðkenni innan tiltekins sýnis (en ekki á milli sýna) tengir saman færslur innan fösunarhóps.</li> <li>• <b>SB</b>—Tölfræði um búta á hvert sýni, sem felur í sér nákvæmnispróf Fishers til að greina skekkju í þráðum.</li> <li>• <b>SQ</b>—Líkamleg gæði.</li> </ul> <p>Aðgengilegir reitir í líkamsfrumusértæku vinnuflæði eru meðal annars:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>AD</b>—Samsæt dýpt (aðeins upplýsandi lestrar taldir af heildarfjölda lestra) fyrir ref og alt samsætur í þeirri röð sem þær eru taldar upp.</li> <li>• <b>AF</b>—Samsæt brot fyrir allar samsætur í þeirri röð sem þær eru taldar upp.</li> <li>• <b>DP</b>—Áætluð lestrardýpt (lestur með MQ=255 eða með slæmum pörunum er síður út).</li> <li>• <b>F1R2</b>—Fjöldi lestra í F1R2 parastefnu sem styður hverja samsætu.</li> <li>• <b>F1R2</b>—Fjöldi lestra í F2R1 parastefnu sem styður hverja samsætu.</li> <li>• <b>GT</b>—Arfgerð. 0 samsvarar viðmiðunarbaskanum, 1 samsvarar fyrstu færslunni í ALT-dálknum og svo framvegis. Skástrikið (/) gefur til kynna að engar upplýsingar um fösun eru tiltækar.</li> <li>• <b>MB</b>—Tölfræði fyrir hvert sýni til að greina pörunarskekkju.</li> <li>• <b>PS</b>—Upplýsingar um fösunarauðkenni, þar sem hvert einkvæmt auðkenni innan tiltekins sýnis (en ekki á milli sýna) tengir saman færslur innan fösunarhóps.</li> <li>• <b>SB</b>—Tölfræði um búta á hvert sýni, sem felur í sér nákvæmnispróf Fishers til að greina skekkju í þráðum.</li> <li>• <b>SQ</b>—Líkamleg gæði.</li> </ul> |

| Yfyrskrift | Lýsing                                                                |
|------------|-----------------------------------------------------------------------|
| SÝNI       | Sample-dálkurinn sýnir þau gildi sem tilgreind eru í FORMAT-dálkinum. |

## Genome VCF-skrár

Genome VCF (\*.gvcf.gz) skrár fylgja ákveðnum venjum til að tákna öll sæti í erfðamenginu á tiltölulega samþjöppuðu sniði. gVCF-skrárnar innihalda öll set innan svæðisins sem um ræðir í einni skrá fyrir hvert sýni. gVCF-skráin sýnir engin köll á stöðum sem fara ekki í gegnum allar síur. Arfgerðarmerkingin (GT) ./ gefur til kynna ekkert kall.

## Skoða niðurstöður greiningar

Keyrslur sem eru í gangi eru birtar í flípanum Active (Virkar). Loknar keyrslur birtast í „Completed“-flípanum (Lokið). Sjá nánari upplýsingar í [NovaSeq 6000Dx Product Documentation \(skjal nr. 200010105\)](#) til að fá frekari upplýsingar um að skoða niðurstöður.

# Tæknileg aðstoð

Fyrir tæknilega aðstoð hafið samband við Illumina tæknilega aðstoð.

**Vefsíða:** [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
**Netfang:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

## Illumina Símanúmer tæknilegrar aðstoðar

| Svæði           | Gjaldfrjálst      | Alþjóðlegt        |
|-----------------|-------------------|-------------------|
| Ástralía        | +61 1800 775 688  |                   |
| Austurríki      | +43 800 006249    | +43 1 9286540     |
| Belgía          | +32 800 77 160    | +32 3 400 29 73   |
| Kanada          | +1 800 809 4566   |                   |
| Kína            |                   | +86 400 066 5835  |
| Danmörk         | +45 80 82 01 83   | +45 89 87 11 56   |
| Finnland        | +358 800 918 363  | +358 9 7479 0110  |
| Frakkland       | +33 8 05 10 21 93 | +33 1 70 77 04 46 |
| Þýskaland       | +49 800 101 4940  | +49 89 3803 5677  |
| Hong Kong, Kína | +852 800 960 230  |                   |
| Indland         | +91 8006500375    |                   |
| Indónesía       |                   | 0078036510048     |
| Írland          | +353 1800 936608  | +353 1 695 0506   |
| Ítalía          | +39 800 985513    | +39 236003759     |
| Japan           | +81 0800 111 5011 |                   |
| Malasía         | +60 1800 80 6789  |                   |
| Holland         | +31 800 022 2493  | +31 20 713 2960   |
| Nýja-Sjáland    | +64 800 451 650   |                   |
| Noregur         | +47 800 16 836    | +47 21 93 96 93   |
| Filippseyjar    | +63 180016510798  |                   |
| Singapúr        | 1 800 5792 745    |                   |
| Suður-Kórea     | +82 80 234 5300   |                   |
| Spánn           | +34 800 300 143   | +34 911 899 417   |

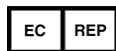
| Svæði        | Gjaldfrjálst     | Alþjóðlegt       |
|--------------|------------------|------------------|
| Svíþjóð      | +46 2 00883979   | +46 8 50619671   |
| Sviss        | +41 800 200 442  | +41 56 580 00 00 |
| Taívan, Kína | +886 8 06651752  |                  |
| Taíland      | +66 1800 011 304 |                  |
| Bretland     | +44 800 012 6019 | +44 20 7305 7197 |
| Bandaríkin   | +1 800 809 4566  | +1 858 202 4566  |
| Víetnam      | +84 1206 5263    |                  |

Öryggisupplýsingum (SDS)— Fáanleg á vefsíðu Illumina á [support.illumina.com/sds.html](https://support.illumina.com/sds.html).

Vöruupplýsingar— Hægt að sækja á [support.illumina.com](https://support.illumina.com).



Illumina  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 U.S.A.  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (utan Norður-Ameríku)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.  
Steenoven 19  
5626 DK Eindhoven  
Holland

**Ástralskur bakhjarl**

Illumina Australia Pty Ltd  
Nursing Association Building  
Level 3, 535 Elizabeth Street  
Melbourne, VIC 3000  
Ástralía

FYRIR IN VITRO GREININGARNOTKUN

© 2022 Illumina, Inc. Allur réttur áskilinn.

**illumina®**